

## Wie kan zich opgeven voor het register?

Patiënten van ongeacht welke leeftijd, bij wie GNE-myopathie genetisch bevestigd en klinisch is vastgesteld, kunnen in het on-line GNE-myopathiepatiëntenregister opgenomen worden.

Ga naar de onderzoekswebsite [www.gnem-dmp.com](http://www.gnem-dmp.com) om u aan te melden.

## Wat gebeurt er met de informatie die door patiënten met GNE-myopathie is verstrekt?

Na toestemming van de Stuurgroep en de Ethische Commissie zijn verzamelde anonieme gegevens als wetenschappelijke publicaties of rapporten toegankelijk voor patiënten, families, patiëntenorganisaties en de onderzoeks- en medische wereld. Wij hopen dat deze informatie inzicht zal verschaffen in de aandoening en zal helpen richting te geven aan klinisch en experimenteel onderzoek waardoor er betere behandelingsstrategieën ontwikkeld kunnen worden.

## Waarom zou ik me moeten opgeven?

### Voor u als patiënt



Hulp bij het in de gaten houden van uw gezondheid

Toegangsrapporten die de ontwikkeling van de aandoening laten zien

Uzelf anoniem vergelijken met een geanonimiseerde groep GNE-myopathiepatiënten

### Voor uw arts



Om klinici te helpen patiënten meer inzicht te geven in GNE-myopathie en die patiënten daarbij te steunen

### Voor het ontwikkelen van behandelingen



Om onderzoekers te helpen sneller klinische experimenten op te zetten (en daarvoor deelnemers te werven)

Om mogelijke behandelingen te ontwikkelen

### Voor de wereld



Om te helpen de zorgstandaard te verhogen voor alle GNE-myopathiepatiënten



**U kunt contact met ons op te nemen via:**  
**HIBM@treat-nmd.eu**

**Ga om u op te geven voor het on-line GNE-myopathiepatiëntenregister naar:**  
**[www.gnem-dmp.com](http://www.gnem-dmp.com)**

**Ga voor meer informatie over het GNEM-DMP naar:**

**[www.treat-nmd.eu/gne/overview](http://www.treat-nmd.eu/gne/overview)**

**[www.ultragenyx.com/patients/gnem/](http://www.ultragenyx.com/patients/gnem/)**

**<http://www.clinicaltrials.gov>**

ID-nummer NCT01784679

**gnemDMP**  
DISEASE MONITORING PROGRAM



## Monitoringprogramma voor GNE-myopathie (GNEM-DMP)

Een register en een verkennend, observationeel onderzoek naar het natuurlijk verloop van GNE-myopathie of Erfelijke Inclusielichamen-myopathie (HIBM)

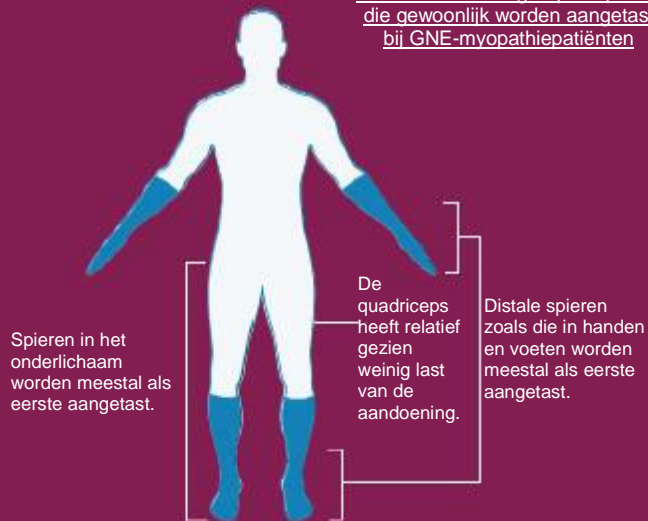
## Wat is GNE-myopathie?

GNE-myopathie, ook bekend als Inclusielichamen-myopathie (Hereditary Inclusion Body Myopathy, HIBM), Quadriceps-sparende Myopathie (Quadriceps-Sparing Myopathy, QSM), Distale Myopathie met Omrande Vacuolen (Distal Myopathy with Rimmed Vacuoles, DMRV), Nonaka-myopathie of Inclusielichamen-myopathie (Inclusion Body Myopathy, IBM) Type 2 is een zeldzame, langzaam progressieve, genetische spieraandoening veroorzaakt door een mutatie in het GNE-gen.

GNE-myopathie (GNEM) veroorzaakt verslapping en teloorgang van arm- en beenspieren. Symptomen openbaren zich gewoonlijk in jongvolwassenen (meestal tussen het 20e en 40e jaar) maar bij sommige patiënten kan dat ook later zijn. Aanvankelijk valt op dat de patiënt eerder struikelt en moeite heeft de trap op te lopen ten gevolge van klapvoeten (voorvoet te laag door spierzwakte).

De toestand wordt geleidelijk erger en kan leiden tot zwakke bovenbeenspieren waardoor traplopen of opstaan uit een stoel moeilijker wordt. Ook kunnen handen en schouders verslappen. Zelfs in latere fases blijft de quadriceps echter sterk. Binnen families kunnen er grote verschillen zijn in de ernst van de aandoening en de snelheid waarmee deze verergert maar GNE-myopathie leidt op hogere leeftijd vaak tot invaliditeit en immobiliteit. Het hart, de ademhalingsspieren en spieren nodig voor praten en doorslikken worden meestal niet door GNE-myopathie aangetast.

Overzicht van die groepen spieren die gewoonlijk worden aangetast bij GNE-myopathiepatiënten



## Wie is erbij betrokken?

In de GNEM-DMP werken Newcastle University (United Kingdom) en Ultragenyx Pharmaceutical Inc. (USA) samen om de medische kennis over GNE-myopathie te vergroten. De Stuurgroep bestaat onder andere uit experts op het gebied van GNE-myopathie en vertegenwoordigers van patiëntenorganisaties om ervoor te zorgen dat in het samenwerkingsverband het belang van de patiënt voorop staat. Ga naar [www.treat-nmd.eu/gne/patient-registries/steering-committee](http://www.treat-nmd.eu/gne/patient-registries/steering-committee) om te zien wie er lid zijn van de Stuurgroep.

## Onze onderzoeksaanpak

Om meer inzicht te krijgen in GNE-myopathie hebben we een programma ontwikkeld waarin in een register online verzamelde gegevens gecombineerd worden met in ziekenhuizen verzamelde gegevens over het normale verloop van de aandoening. Dit stelt ons in staat uitgebreid informatie te verzamelen over hoe de ziekte zich klinisch voordoet en hoe deze verergert. Deze informatie zal over een periode van een aantal jaar worden verzameld.

## Patiëntenorganisaties en -steungroepen

Hieronder vindt u een lijst van alle patiëntenorganisaties en ondersteuningsgroepen op het gebied van GNE-myopathie en spierdystrofie:



\*Advancement of Research for Myopathies  
[www.hibm.org](http://www.hibm.org)



\*Neuromuscular Disease Foundation – (VS) [www.ndf-hibm.org/](http://www.ndf-hibm.org/)



\*Associazione Gli Equilibristi HIBM – (Italië)  
[www.gliequilibristi-hibm.org/](http://www.gliequilibristi-hibm.org/)



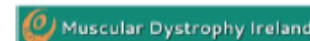
\*Muscular Dystrophy UK – (VK)  
[www.muscular dystrophyuk.org/](http://www.muscular dystrophyuk.org/)



Distal Muscular Dystrophy Patients Association (PADM) – (Japan)  
[www.npopadm.com](http://www.npopadm.com)



GNE Myopathy International  
[www.gne-myopathy.org/](http://www.gne-myopathy.org/)



\*Muscular Dystrophy Ireland (MDI)  
[www.mdi.ie/](http://www.mdi.ie/)



\*Tara Talks GNE Myopathy - (VS)  
[www.taratalksgnemyopathy.blogspot.co.uk/](http://www.taratalksgnemyopathy.blogspot.co.uk/)



GNE Myopathy In Focus  
[www.gnemyopathy.com](http://www.gnemyopathy.com)

\*Dit is een onvolledige lijst van steungroepen voor patiënten met weinig voorkomende aandoeningen. Deze groepen worden niet bestuurd of aanbevolen door Ultragenyx Pharmaceutical Inc. en hebben evenmin banden met dit bedrijf. De lijst is informatief en niet bedoeld om de plaats in te nemen van medische adviezen van uw professionele gezondheidszorgverleners. Benader uw arts of verpleegkundige met alle vragen die u heeft over uw aandoening of het behandelingsplan daarvoor.

## Het Online GNE-myopathiepatiëntenregister [www.gnem-dmp.com](http://www.gnem-dmp.com)

Met online patiëntenregister kan worden nagegaan wat de gevolgen (lichamelijk zowel als emotioneel) zijn van GNE-myopathie voor diegenen bij wie de ziekte is vastgesteld en hoe het er met hun gezondheid voor staat. Ook dient de lijst om onderzoekers te helpen klinisch onderzoek en mogelijke behandelingen voor de aandoening te ontwikkelen. Het register maakt het ook mogelijk voor GNE-myopathiepatiënten om hun eigen gezondheidsinformatie (gegevens) veilig in te voeren en te controleren.



## Wie kan er meedoen?

Er zijn geen leeftijdsgrenzen voor deelname aan het register. Er moet echter wel GNE-myopathie bij u zijn vastgesteld, u moet bereid zijn medische informatie te verstrekken en u moet elektronisch toestemming geven. U kunt mee blijven doen zelfs als u ingeschreven bent in een ander register of deelneemt aan een natuurlijk verloop- of klinisch onderzoek.

## Welke informatie wordt verzameld?

In de vragenlijsten die u invult, wordt informatie gevraagd over uw aandoening, medicatie die u eerder genomen heeft, uw kwaliteit van leven, mate van beweeglijkheid en spierbiopsie/genetische tests (indien van toepassing). Als u zich inschrijft, kunt u in een on-line profiel alle vragenlijsten zien die u heeft ingevuld tijdens uw deelname.

De gezondheidsinformatie die u invoert in het GNEM-DMP-register wordt opgeslagen in een internationale database die onder toezicht staat van TREAT-NMD. Met uw persoonlijke gezondheidsinformatie zal vertrouwelijk worden omgegaan en die informatie zal alleen via een anonieme code kunnen worden geïdentificeerd, niet met uw naam. Er zijn maatregelen genomen ter bescherming van de ingevoerde gegevens. Alle verzamelde persoonlijke en medische informatie wordt 15 jaar lang in een beveiligde server opgeslagen.

Het onderzoeksteam neemt na 6 en 12 maanden en dan 15 jaar lang ieder jaar contact met u op om u te vragen uw informatie bij te werken zo u dat wilt.

Meld u aan op: [www.gnem-dmp.com](http://www.gnem-dmp.com). Neem voor meer informatie contact op met de onderzoekscurator via: [HIBM@treat-nmd.eu](mailto:HIBM@treat-nmd.eu)